

# Pränatale Analytik

## Informationen für die Eltern



labormedizinisches zentrum  
centre des laboratoires médicaux  
centro medicina di laboratorio

Dr Risch 

# Liebe Eltern

## Sie entscheiden.

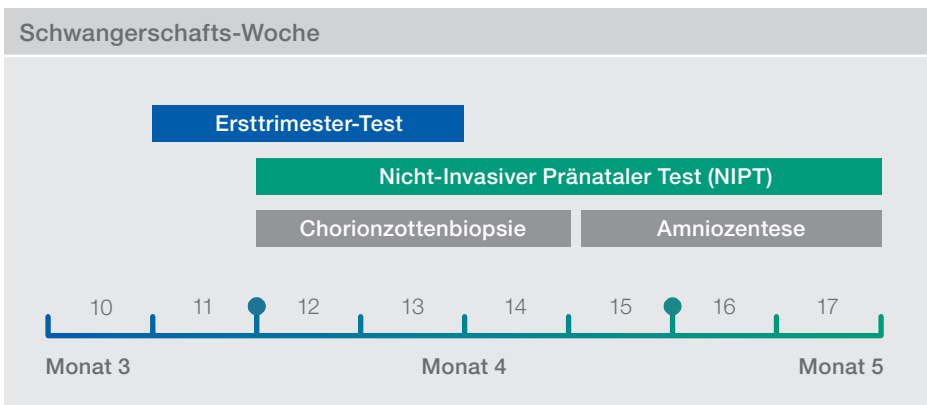
Diese Broschüre vermittelt Ihnen wichtige Informationen zur pränatalen Diagnostik fetaler Trisomien. Die Entscheidung, einen Test durchführen zu lassen oder darauf zu verzichten, liegt allein bei Ihnen. Besprechen Sie alle Fragen mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt.

## Was sind Trisomien?

Trisomien sind Anomalien der Chromosomen, bei denen bei einem Chromosomenpaar ein zusätzliches Chromosom vorhanden ist. Normalerweise hat jeder Mensch 46 Chromosomen, aufgeteilt in 23 Paare. Jedes Paar besteht aus einem mütterlichen und einem väterlichen Chromosom. Da die Chromosomen die Träger unseres Erbgutes sind, können Abweichungen von der normalen Anzahl, wie bei den Trisomien, schwerwiegende Konsequenzen haben.

Am häufigsten ist die Trisomie 21 (Down-Syndrom), die mit variabler geistiger Behinderung einhergeht und mit Fehlbildungen von Organen verbunden sein kann. Das Risiko für eine Trisomie 21 wird mit zunehmendem Alter der Mutter grösser. So hat eine 20-Jährige ein Risiko von 1:1500 (0.07%), eine 40-Jährige hingegen schon 1:100 (1%). Die Trisomie 18 und die Trisomie 13 kommen seltener vor. Beide Anomalien sind mit schwersten geistigen und körperlichen Behinderungen verbunden, die das Überleben der betroffenen Kinder in den meisten Fällen unmöglich machen.

Auch die Geschlechtschromosomen können ungewöhnlich verteilt sein. Diese Anomalien sind jedoch mit dem Leben meist gut vereinbar und eine Untersuchung derselben ist daher nur in besonderen Fällen empfohlen.



# Der Ersttrimester-Test (1.TT)

## Was ist ein Ersttrimester-Test?

Der Ersttrimester-Test besteht aus der Kombination einer Ultraschall-Untersuchung und einer Blutentnahme, welche im ersten Drittel der Schwangerschaft durchgeführt werden. Im Ultraschall (11. bis 14. SSW) wird neben anderen Aspekten auch das Alter der Schwangerschaft bestimmt. Letzteres geschieht durch die Messung der Scheitel-Steiss-Länge (SSL) des Feten und ist genauer als die Bestimmung der Schwangerschaftswoche durch die letzte Regelblutung. Bei dieser Ultraschalluntersuchung wird zudem die Nackentransparenz des Feten beurteilt. Darunter versteht man eine Ansammlung von Flüssigkeit unter der Nackenhaut des Kindes. Je grösser die Nackentransparenz, desto höher das Risiko für eine Trisomie. Eine erhöhte Nackentransparenz ist zudem ein wichtiges Hinweiszeichen für eine Vielzahl von angeborenen Organfehlbildungen.

Im mütterlichen Blut werden zwei Substanzen untersucht, die von der Plazenta gebildet werden: das PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) und das freie  $\beta$ -hCG (free beta human chorionic gonadotropin). Aus Kombination von Alter der Mutter, Vorgeschichte (Rauchen, Ethnizität, Diabetes, Trisomie in vorheriger Schwangerschaft, Gewicht), Nackentransparenz und o.g. Blutwerten wird das individuelle Risiko einer Trisomie für die laufende Schwangerschaft berechnet.

## Was sagt der Ersttrimester-Test aus?

In den meisten Fällen sagt er aus, dass bei Ihrem Kind weder ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie noch eine schwere Fehlbildung vorliegt. Der 1.TT kann Ihnen und Ihrem Arzt aber auch sagen, dass bei Ihrem Kind ein erhöhtes Risiko für eine dieser Anomalien vorhanden ist. Ein auffälliger 1.TT bedeutet hingegen noch nicht, dass Ihr Ungeborenes krank ist, da es sich um ein Screening-Verfahren und nicht um einen definitiven, diagnostischen Test handelt. Bei einem erhöhten Risiko ist eine ärztliche Beratung empfohlen, um mögliche weiterführende Untersuchungen (ein Nicht-Invasiver Pränataler Test, eine Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese) zu besprechen.

## Wie genau ist der Ersttrimester-Test?

Über 90% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben einen auffälligen 1.TT. Andererseits bedeutet ein normaler 1.TT nicht, dass Ihr Kind keine dieser Anomalien aufweist, da 10% der Schwangerschaften mit einer Trisomie 21 einen unauffälligen Ersttrimester-Test haben. In den meisten Fällen wird aber kein erhöhtes Risiko gefunden und Sie können davon ausgehen, dass Ihr Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit keine Trisomie hat. Andere Behinderungen und/oder Fehlbildungen können durch einen normalen 1.TT nicht ausgeschlossen werden. Hierzu gibt eine detaillierte Ultraschalluntersuchung mehr Auskunft.

## Ab wann kann ein Ersttrimester-Test durchgeführt werden?

Die Blutentnahme für den Ersttrimester-Test findet zwischen der vollendeten 9. und der 14. Schwangerschaftswoche statt. Die Ultraschall Untersuchung für den Ersttrimester-Test wird zwischen der 11. und der 14. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Die Blutentnahme und der Ultraschall können am selben oder an zwei verschiedenen Tagen stattfinden.

## Ist ein Ersttrimester-Test bei einer Mehrlingsschwangerschaft möglich?

Ja, die Beurteilung von Mehrlingsschwangerschaften ist möglich, wobei die Testgenauigkeit mit der Anzahl Feten abnimmt.

## Ist ein Ersttrimester-Test bei einer IVF-Schwangerschaft möglich?

IVF-Schwangerschaften können mit dem Ersttrimester-Test beurteilt werden, wenn das Alter der verwendeten Eizelle bekannt ist. Zudem ist für die Risikoberechnung wichtig zu wissen, ob es sich um ein- oder zweieiige Zwillinge handelt.

## Kostenerstattung

Der Ersttrimester-Test wird von den Krankenkassen übernommen.

# Nicht-Invasiver Pränataler Test (NIPT)

## Was ist ein NIPT?

Im Blut der Mutter zirkulieren kleine Stückchen genetischen Materials des Ungeborenen, welche von der Plazenta stammen. Durch eine einfache Blutentnahme bei der Schwangeren können beim ungeborenen Kind Trisomie 13, 18, 21 sowie Fehlverteilungen der Geschlechtschromosomen mit hoher Sicherheit analysiert werden. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird mit Ihnen besprechen, ob dieser Test für Sie geeignet ist.

## Was sagt der NIPT aus?

Der NIPT gibt Auskunft über das Vorliegen einer Trisomie 13, 18 und 21 und Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen. Ist Ihr Kind von einer anderen Krankheit betroffen, kann der NIPT darüber keine Auskunft geben. Falls das Ergebnis auf eine Trisomie hinweist, wird Ihr Arzt mit Ihnen besprechen, wie Sie weiter vorgehen möchten. Da der NIPT keine definitive Diagnose-Methode darstellt, folgt in der Regel eine Bestätigung des Resultats mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese, je nach Zeitfenster.

## Wie genau ist ein NIPT?

99% der analysierten fetalen Trisomien werden mit einem NIPT richtig erkannt. Es gibt jedoch seltene Fälle, welche auf Grund einer Besonderheit bei der Plazentaentwicklung falsch positiv oder falsch negativ beurteilt werden. Daher ist für eine definitive Diagnose die invasive Methode notwendig (Chorionzottenbiopsie/Amniozentese).

## Ab wann kann ein NIPT durchgeführt werden?

Der Test ist ab der vollendeten 9. Schwangerschaftswoche anwendbar. Die Krankenkassen übernehmen die Kosten jedoch erst ab der 12. Schwangerschaftswoche.

## Ist ein NIPT bei einer Mehrlingsschwangerschaft möglich?

Es ist möglich, einen NIPT bei Zwillingsschwangerschaften durchzuführen. In diesem Fall übernimmt jedoch die Krankenkasse keine Kosten, und Auffälligkeiten der Geschlechtschromosomen können nicht beurteilt werden. Bei Mehrlingsschwangerschaften mit mehr als zwei Feten ist kein NIPT möglich.

## Ist ein NIPT bei einer IVF-Schwangerschaft möglich?

Es ist möglich, einen NIPT bei einer IVF-Schwangerschaft durchzuführen. Es gelten die gleichen Einschränkungen wie bei einer gewöhnlichen Schwangerschaft.

## Kann mit einem NIPT das Geschlecht bestimmt werden?

Es ist möglich, das Geschlecht des Ungeborenen mit einem NIPT zu bestimmen. Jedoch darf aus ethischen Gründen das Geschlecht erst nach Ablauf der 12. Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden. Bei Zwillingsschwangerschaften ist nur eine eingeschränkte Geschlechtsbestimmung möglich. Die Durchführung eines NIPT zur alleinigen Bestimmung des Geschlechts ist in der Schweiz verboten.

## Welche Probleme können auftreten?

In einigen Fällen ist es nicht möglich, genügend fetale DNA aus der Blutprobe zu gewinnen und Sie werden zu einer weiteren Blutentnahme aufgefordert. Dies hat für das Testresultat nichts zu bedeuten und sollte Sie nicht beunruhigen.

## Kostenerstattung

Die Kosten für einen NIPT werden von den Krankenkassen übernommen, falls der Ersttrimester-Test für eine Trisomie ein Risiko grösser 1:1000 aufweist (z. B. 1:520). Ein NIPT vor der 12. Schwangerschaftswoche wird nicht bezahlt und es dürfen nur Trisomien der Chromosomen 13, 18 und 21 analysiert werden. NIPTs für Zwillingsschwangerschaften werden nicht erstattet.

# Chorionzottenbiopsie und Amniozentese (Invasive Tests)

## Was sind invasive Tests wie Chorionzottenbiopsie und Amniozentese?

Bei der Chorionzottenbiopsie wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke ein kleines Stück Gewebe aus der Plazenta entnommen. Bei der Amniozentese wird mit einer Nadel durch die mütterliche Bauchdecke Fruchtwasser aus der Fruchthöhle punktiert.

Beide Methoden erlauben es, die Anzahl und die Struktur der Chromosomen zu untersuchen. Sowohl die Chorionzottenbiopsie als auch die Amniozentese sind mit einem Fehlgeburts-Risiko von etwa 0,5 - 1 % behaftet. Die Chorionzottenbiopsie kann ab Ende der 11. Schwangerschaftswoche, die Amniozentese ab der vollendeten 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Beide Methoden liefern nach 24 Stunden ein vorläufiges Resultat und nach ca. 2 Wochen das definitive Resultat. Diese invasiven Methoden sollten wegen des Fehlgeburts-Risikos nur dann vorgenommen werden, wenn, basierend auf dem Ersttrimester-Test und/oder NIPT, ein erhöhtes Risiko für eine Trisomie vorliegt. Auch bei Auffälligkeiten im detaillierten Ultraschall kann eine invasive Methode sinnvoll sein.

### Verantwortlich für den Inhalt

labormedizinisches zentrum Dr Risch · Abteilung Medizinische Genetik · Liebefeld

### Quellen

Expertenbrief Nr. 45 der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, 2016

Faktenblatt des BAG zu Pränatal-Screening für Trisomie, 2015

Patienteninformation !schwanger? der Schweizerischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, 2006